



폼페병 올바르게 치료하기

폼페병과 관련하여 일어날 수 있는 요구에 대응하기 위해서는 하나의 의료팀이 필요합니다. 당신의 의료팀의 각 멤버는 저마다의 고유 기술을 제공할 것입니다. 의사 한명이 팀 리더 역할을 맡아서 다른 의료 종사자들이 제공하는 치료를 조정하는 역할을 할 것입니다. 폼페병은 아주 희귀한 질환이라서 이 신경근 질환을 한 번도 치료해본 적이 없는 의료 종사자도 만나는 일이 흔합니다. 의료팀과 긴밀하게 협조함으로써 당신 혹은 당신의 아이에게 정말로 필요한 치료와 서비스를 받을 수 있을 것입니다. 폼페병에 관해 모든 것을 배우는 것이 당신 자신을 돌보는 일을 스스로 책임지게 만들 수 있습니다. 이 책자가 그 시작점에서 도움을 드릴 것입니다.



Q: 폼페병에 대해 공부가 필요하다라는 것은 알고 있지만 어디서부터 시작해야 할까요?

A: 인터넷에서 좋은 정보의 리소스를 찾을 수 있습니다. 대부분의 것들은 폼페병 환자나 환자의 부모들이 시작한 단체에서 나온 것입니다. 또한 신경근 질환에 대한 연구를 지원하는 단체는 물론, 정부 기관이나 전 세계 주요 의료 센터들로부터도 많은 것을 배울 수 있습니다 (마지막 페이지의 ‘더 많은 정보를 알고 싶다면’ 란이 좋은 시작점이 될 것입니다).

Q: 폼페병은 어떻게 치료되나요?

A: 수많은 효과적인 효소 대체 요법(ERT)이 전 세계에서 시판 중이고 유전자 치료 요법 임상시험들도 계획되었고 현재 진행 중이기도 합니다. 이러한 직접 요법에 대한 자세한 내용은 **Pompe Connections: 치료 관련 간행물을 검토해 보십시오.**

ERT 와 같은 직접 중재 요법뿐만 아니라 보조 요법들도 폼페병 환자가 근력을 유지하고 근육 약화로 인해 발생하는 건강 문제를 예방하는 데에 도움을 줍니다. 보조 요법은 개별 환자의 특정 요구에 맞추어 설계됩니다. 숨쉬기에 필요한 지원으로서 호흡 기능 치료가 제공될 수 있습니다. 물리치료는 운동을 늘리고, 뻣뻣함을 줄이고, 근육을 강화하고, 통증을 완화하는 데 도움이 될 수 있습니다. 식이 요법은 칼로리를 유지하고 체중이 감소되는 것을 막아줍니다. 모든 폼페병 환자는 그들 몸의 작용이 변화함에 따라 어려움에 직면하게 됩니다. 지식을 갖춘 의료팀으로부터 올바른

폼페병 올바르게 치료하기

치료를 받으면서 주변 사람들의 도움도 함께 한다면 매일 매일을 최대한 윤택하게 살아갈 수 있을 것입니다.

Q: 내 의료팀에서 주요 인물들은 누구인가요?

A: 폼페병 환자의 요구를 충족시키기 위해서는 광범위한 기술들이 필요합니다. 당신의 주치의 혹은 1 차 의료 종사자 이외에, 당신의 의료팀에 포함될 수 있는 멤버들을 아래 표에 정리해놓았습니다. 의료팀은 건강 상태에 대한 모든 변화나 새로운 증상에 대해 알아야 합니다. 각 팀 멤버가 당신이 다른 팀 멤버로부터 치료를 받고 있다는 걸 알도록 하십시오. 만약 아이가 폼페병 환자라면, 당신의 아이의 증상과 치료에 대한 반응, 그리고 보조적 요법에 대한 모든 것을 기록하는 것이 중요합니다.

| | |
|-----------------|---|
| 1 차 담당 의사: | 아직 진단되지 않은 질환을 가진 환자가 처음 만나는 의사이자 원인, 신체 장기 또는 진단에 상관없이 다양한 의학적 상황에 대한 지속적인 관리를 제공하는 의사. 또한 폼페병이 아닌 의학적 문제가 발생하는 경우 이를 관리함. |
| 소아과 전문의: | 아동 진료에 특화된 의사. |
| 의학 유전 전문의: | 부분적 혹은 전적으로 유전이 원인인 질환이나 이상 증세에 대한 연구. |
| 신경 전문의: | 신경계 질환 치료 및 진단을 위해 특별히 훈련 받은 의사. 뇌, 척추, 신경, 근육 질환을 포함. |
| 심장 전문의: | 심장의 구조, 기능, 질환에 대한 전문가. |
| 기도학 또는 호흡기 전문가: | 호흡기계의 기능 장애를 다루는 의료 분과. 근육 약화로 인한 호흡 문제를 치료. |
| 위장병 전문의: | 위장 질환의 진단 및 치료에 특화된 의사. 소화 및 영양 섭취 문제를 치료. |
| 정형외과의: | 골격계의 기형을 치료하고 바로잡는 전문가. 척추 측만(척추가 굽는 현상), 구축(근육의 수축 고정) 및 기타 근육 약화로 인한 관절이나 뼈 문제를 치료. |
| 호흡 기능 치료사: | 호흡기 전문의와 함께 호흡에 문제가 있는 환자를 치료. 인공호흡기나 환기기 등의 장비를 다룸. |
| 영양사: | 적절한 식단을 통한 건강 증진 및 질환 치료에 있어서 식단의 치료적 활용과 관련. |
| 유전 상담사: | 유전질환이 있거나 그런 질환의 위험성이 있는 개인이나 가족과 상담. 유전 상담은 환자와 가족에게 그들의 질환에 대한 정보, 임신에 대한 위험성, 신중한 결정을 하는 데 도움이 되는 치료를 제공한다 |
| 심리학자: | 심리 치료와 테스트 및 연구를 위해 교육과 훈련을 받은 사람. 환자들이 두려움과 걱정 대처하고 실질적인 문제를 다루는 것에 도움을 줌. |
| 사회 사업가: | 사회과학 및 행동과학을 통해 재정적, 가정적 문제 등에 관한 고객의 요구를 충족. |
| 물리 치료사: | 장애를 가진 사람의 기능 회복, 운동 능력 개선, 통증 완화, 영구적 신체 |

폼페병 올바로 치료하기

| | |
|--------|---|
| | 장애의 방지 혹은 억제를 위한 서비스 제공. 전반적인 체력과 건강을 회복, 유지, 증진시켜준다. |
| 작업치료사: | 일상의 활동에 참여할 수 있도록 돕기 위해 환자의 참여 능력을 증진시키는 일을 시키거나 참여를 지원할 수 있도록 환경을 변화시킴. |
| 간호사: | 건강하거나 또는 아픈 사람이 자신의 건강이나 회복에 도움이 되는 활동(충분한 힘, 의지 혹은 지식이 있으면 도움 없이 가능한 활동)을 할 수 있게 보조하면서 그 사람이 독립성을 최대한 빨리 회복할 수 있도록 도움. |

Q: 폼페병 치료에 경험이 있는 의료 센터를 어떻게 찾을 수 있나요?

A: 폼페병에 대한 이해가 증가하고 있으며 전 세계에 폼페병 치료에 특화된 의료 센터가 다수 존재합니다. 유사한 신경근 질환이나 희귀 유전 질환을 치료하는 클리닉이나 재활 센터에서도 폼페병 환자에 대한 전문적인 관리를 해줄 수 있을 것입니다.

미국, 유럽 및 다른 대륙의 경우 폼페병 및 신경근 질환 환자를 위해 특화된 센터들이 다수 있습니다.

Q: 내 가족은 어떤 일에 참여할 수 있을까요?

A: “가족”이란 환자의 삶에서 불변의 존재임을 감안할 때, 환자관리 계획은 가족과 진료 의사 또는 의료 종사자들이 한 팀이 되어 필요한 것들을 찾고 그것을 중심으로 수립되어야 합니다. 가족과 환자는 전문가 팀과 함께 치료와 관리의 모든 레벨에서 파트너십을 형성함으로써 치료 및 관리의 목적 달성을 위해 동등하게 참여할 수 있어야 합니다. 치료나 입원으로 인한 가족과의 격리 문제를 비롯하여 교통, 숙소 비용, 직장 문제와 개조 차량 등의 특화된 장비, 가사 보조, 정규 의료 절차, 직업 재교육, 그리고 교육 프로그램 등 다양한 요구들이 거론되어야 할 것입니다. 요법, 치료, 자원들에 대한 정보는 지속적으로 환자 또는 환자와 가족들과 공유하되 가족 관계를 세심하게 배려하여 적절하면서도 도움이 되는 방식으로 이루어져야 할 것입니다. 사회사업가나 사회복지사 등을 포함한 적절한 공동 기관에 시기 적절한 도움을 요청하고 필요로 하는 사회봉사를 지지하는 것은 환자 관리를 위해 개인적으로 요청할 수 있는 필수적인 지원 요소입니다. 환자 가족과 모든 관련자들은 주기적으로 치료 관리 계획과 환자의 상태 변화를 업데이트해야 합니다. 이것은 치료와 관리를 하는데 있어서 가족 중심의 파트너십을 형성하여 종합적이고 유기적인 치료와 관리를 보장해 줄 것입니다.

Q: 의료적 조언 이외에 내가 직면하게 될 실질적인 문제에 대한 도움을 받기 위해 어디에 의지할 수 있을까요?

A: 폼페병 환자 지원 조직은 당신과 당신의 가족을 위한 귀중한 자원입니다. 많은 국가에서 국립 지원 조직을 두고 있습니다(IPA 계열 단체 페이지에서 국가별 목록을 확인할 수 있음). 이러한 조직들은 정서적 지원부터 교육 자원에 이르는 매우 다양한 주제에 대해 지원을 제공합니다.

거주 지역에 따라서 자원에 접근하도록 지원하는 서비스를 이용할 수 있을 수 있습니다. 예를

폼페병 올바른 치료하기

들자면, 당신의 재정 문제를 살피고, 복지나 재정 지원을 신청하고, 의료 및 사회 복지 서비스를 찾고, 아이를 위한 교육 계획을 짜고, 가정에서의 관리를 준비하고, 법적 권리를 배우도록 도와주고, 고용 문제나 보험 문제를 다루는 데 도움을 줄 수 있는 그룹이 있습니다. 현지 폼페병 환자 지원 조직, 의료팀 및 기타 지원 그룹에서 이러한 그룹에 연락하도록 도와드릴 수 있습니다.

또한 많은 사람들이 부모 대 부모 및 환자 대 환자 간의 지원이 가장 가치 있는 자원이라고 했습니다. 형제 자매나 조부모 혹은 다른 가족 구성원에 대한 지원을 찾는 것 또한 고려해볼 만 합니다. 환자 지원 조직은 이 부분을 도와드릴 수 있으므로, 소셜 미디어(예: 폼페병 환우들을 위한 페이스북 그룹)를 통해 다른 폼페병 환자들과 소통할 수 있습니다.

Q: 내가 보기엔 내 아이를 치료하는 몇몇 의료 종사자들보다 내가 더 폼페병에 대해 잘 알고 있는 것 같습니다. 내가 무엇을 할 수 있을까요?

A: 많은 간병인들과 폼페병과 같은 희귀 질환 환자들은 대체로 올바른 치료를 하기 위한 가장 확실한 방법은 병에 관해 알 수 있는 모든 것을 아는 것이라는 걸 느낍니다. 지식은 당신이 수많은 의료 종사자들을 상대해야 할 때 큰 장점이 될 수 있습니다. 모두가 무엇을 하고 있는지 주의 깊게 기록해야 합니다. 이것은 실수나 오류의 발생을 막는 데 도움이 될 수 있습니다. 어쩌면 폼페병에 경험이 없는 소아과 의사나, 가족 주치의나, 응급실 의사를 가르쳐야 할 때도 있을 것입니다. 이러한 지식을 당신이 의료팀과 공유해야 할 당신의 스킬로 생각하십시오. 걱정이 생길 땐 주저하지 말고 왜 그것이 행해져야 하는가에 대한 당신의 의견을 제시하거나 의문을 제기하십시오. 당신보다 더 당신 자신이나 당신 아이의 관리를 책임질 사람은 없다는 것을 기억하십시오.

더 많은 정보를 알고 싶다면: 자세한 정보 섹션을 참조하십시오.

본 간행물은 본문에 나온 관련 주제에 대한 전반적인 정보를 제공하기 위해 만들어졌습니다. 본 간행물은 국제폼페병협회(IPA)의 공공 서비스 목적으로 배포되었으며, 국제폼페병협회(IPA)는 의료 혹은 기타 전문적인 서비스를 제공하는 곳과 관련되어 있지 않습니다. 의학은 계속적으로 변화하는 과학입니다. 인위적 오류와 실제 업무에서의 변동으로 인해 이러한 복합적인 내용에 대한 정확성을 보장하기는 어렵습니다. 다른 자료를 통한, 특히 의사를 통한, 본 정보에 대한 확인이 필요합니다.